

Geislinger Zeitung, 07.02.2009

## Ohne Forschung keine Hoffnung Florian (5) und Johanna (3) leiden an einer seltenen Krankheit

Es begann mit Zahnausfall.

Wie es endet, weiß man nicht. An einer sehr seltenen, angeborenen Knochen-Stoffwechselkrankheit leiden die Geschwister Florian (5) und Johanna (3). Das prägt ihr junges Leben.

CLAUDIA BURST



**Geislingen / Neuhausen** . Mit großen, braunen Knopfaugen, den Daumen im Mund, schaut Johanna in die Kamera. Ihr "großer" Bruder Florian lacht darüber, dabei kann man die vielen Zahnlücken im Mund des Fünfjährigen erkennen. Den Geschwistern sieht man - abgesehen von den vielen fehlenden Zähnen - kaum an, dass sie an einer schweren und sehr seltenen Krankheit leiden, der Hypophosphatasie.

Benedikt (links) mit seinen an einer schweren Krankheit leidenden Geschwistern Johanna und Florian.  
Foto: Claudia Burst

Darunter versteht man eine angeborene Knochen-Stoffwechselstörung, erklärt die Mama der beiden, Christine Ebert. Die 33-Jährige ist in Geislingen aufgewachsen, lebt aber inzwischen mit ihrem Mann Konrad in Neuhausen auf den Fildern. Sie erzählt so sachlich, wie es ihr möglich ist, über den täglichen Spagat zwischen Vorsicht und Freiheit für die Kleinen, vom

Balanceakt, die Besuche bei der Krankengymnastik, dem Logopäden, dem Ergotherapeuten, der Frühförderstelle unter einen Hut zu bringen und dabei das Nesthäkchen Benedikt nicht zu vernachlässigen.

Doch ihre Augen sind feucht, wenn sie schildert, wie gern Florian Fußball spielen würde oder dass Johanna davon träumt, ins Ballett zu gehen. Das ist nicht möglich, denn die Knochen der zwei lebenslustigen Kinder sind extrem brüchig, sie halten bereits geringsten Belastungen nicht stand. Die Stoffwechselstörung im Knochenapparat betrifft nicht nur den Kiefer, der die Zähne nicht mehr halten kann, oder die allgemeine Stabilität; die Betroffenen leiden auch an Minderwüchsigkeit, die Gelenke von Johanna und Florian sind "weich geworden", was ständige Schmerzen zur Folge hat, weshalb sie täglich Schmerzmittel einnehmen müssen.

Christine Ebert war bereits mit ihrem dritten Kind Benedikt schwanger, als die Krankheit im Sommer 2006 bei Florian erstmals konkret in Erscheinung trat: Schon im Januar war ihm beim Intubieren bei einer Polypen-Operation ein Eckzahn abgebrochen. Im Sommer stolperte er und verlor einen Zahn, zwei Tage später den nächsten. Die alarmierten Eltern suchten ihre Zahnärztin auf, die sie mit Verdacht auf Leukämie - die Infektanfälligkeit im Vorfeld schien dies zu bestätigen - zum Kinderarzt schickte.

Hier musste sich die besorgte Mutter vom Vertreter ihrer sonst zuständigen Kinderärztin sagen lassen, dass sie sich "doch nicht so anstellen solle." Erst ein Anruf bei "ihrer"Ärztin zu Hause verschaffte der verzweifelten Mutter noch am selben Abend einen Termin in der Kinderklinik in Esslingen. Dort konnte der Verdacht auf Leukämie ausgeräumt werden.

Damit begann die Odyssee durch Kliniken und Arztpraxen aber erst richtig. Die Ärzte waren hilflos, konnten mit dem seltsamen Krankheitsbild nichts anfangen. Ab August zeigte die kleine Johanna plötzlich dieselben Anzeichen wie ihr Bruder. Es dauerte bis Dezember, bis ein Arzt in der Tübinger Kinderklinik endlich die richtige Diagnose stellte. Er hatte während seiner Ausbildung mal etwas

von dieser Krankheit gehört.

Das Problem liegt darin, dass die Krankheit so selten ist (zwei von 100 000 Menschen erkranken daran) und dass es deshalb so gut wie keine Daten und Erfahrungen, geschweige denn Medikamente gegen die heimtückische Krankheit gibt. "Für die Pharmazie-Riesen oder die allgemeine Forschung lohnt sich die Erforschung der Krankheit bei so wenigen Betroffenen nicht", sagt Christine Ebert leise. Ihre Mutter Christa Nahler fügt bitter hinzu: "Da steckt man das Geld lieber in ‚Not leidende Banken.‘"

Die einzige Hoffnung der Familie Ebert ist der Verein Hypophosphatasie Deutschland e.V (HPPeV), der zur "Achse" (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) gehört. Deren Schirmherrin ist Eva Luise Köhler, die Frau des Bundespräsidenten. Dieser Verein mit Sitz in Würzburg versucht dort eine Datenbank mit Fällen von Betroffenen einzurichten, um herauszufinden, welche Erbgut-Veränderungen zu dieser Krankheit führen, welche Symptome noch dazugehören (zum Beispiel Organverkalkung, zu früher Schädelverschluss bei Babys). Ziel ist natürlich, im Endeffekt hilfreiche Therapien und Medikamente zu finden.

Das ist der Grund, warum die Eberts, obwohl es ihnen schwer fällt, mit dieser Krankheit möglichst oft an die Öffentlichkeit gehen. "Der Verein kann nur durch Mitgliedsbeiträge und Spenden diese eminent wichtige, aber sehr teure Forschung finanzieren", erklärt die Ex-Geislingerin. Es ist ihr klar: "Ohne Forschung gibt es keine Hoffnung für unseren Florian und unsere Johanna."

Info

Mit 25 Euro Jahresbeitrag ist man Mitglied von Hypophosphatasie Deutschland e.V. , für jede Spende ist der Verein dankbar: Konto 447 589 51, Sparkasse Mainfranken Würzburg, BLZ 79050000. Weitere Infos: <http://www.hpp-ev.de>